Aus der II. Medizinischen Universitäts-Klinik, Hamburg
Direktor: Prof. Dr. W. Weitz.

Ein Beitrag zur Erblichkeit der multiplen kartilaginären Exostosen.

Dissertation

zur Erlangung des Grades eines Doktors
der Medizin der Medizinischen Fakultät
der Hansischen Universität, Hamburg

vorgelegt von

Wilhelm Daube
aus Hamburg

1939.

Aus der II. Medizinischen Universitäts-Klinik, Hamburg
Direktor: Prof. Dr. W. Weitz.

Ein Beitrag zur Erblichkeit der multiplen kartilaginären Exostosen.

Dissertation

zur Erlangung des Grades eines Doktors
der Medizin der Medizinischen Fakultät
der Hansischen Universität, Hamburg

vorgelegt von

Wilhelm Daube
aus Hamburg

1939.

Druck von Hans Füßlein, Hamburg 11, Grimm 12.

Berichterstatter: Prof. Dr. Weitz.

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

Gedruckt mit Genehmigung
der Medizinischen Fakultät der Hansischen Universität

Meinen lieben Eltern!

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41548123_0122

Ein Beitrag zur Erblichkeit der multiplen kartilaginären Exostosen.

Über das Krankheitsbild der multiplen kartilaginären Exostosen (m. k. Ex.) ist im Schrifttum verschiedentlich berichtet worden; daß aber die Erkrankung erblich ist, findet man in den Berichten noch nicht lange vermerkt. Virchow glaubte noch, daß die Erkrankung der m. k. Ex. als Folge einer Rachitis oder sogar Tuberkulose anzusehen ist. Andere Ursachen, wie Zirkulationsstörungen, Infektionskrankheiten, Lues und endokrine Störungen kommen nicht mehr als auslösendes Moment für diese Krankheit in Frage. Man fand, daß die m. k. Ex. gehäuft in einigen Familien vorkamen, und zwar nicht nur in einer, sondern in mehreren Generationen. Prokrowsky meint, daß ein erblich pathogenetischer Faktor vorhanden ist, der eine defekte Anlage der ganzen osteogenetischen Schicht bedingt.

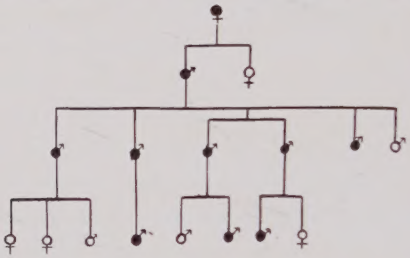
Die größte und umfassendste Sammelstatistik über die Erblichkeit der m. k. Ex. ist von Stocks und Barrington zusammengestellt. Sie beschreiben 1237 Fälle, von denen 803 als familiär belastet nachgewiesen sind.

> "The disorder is probably more frequent than is usually supposed, since in many cases it calls for no medical treatment and hence does not come under the notice of the medical man. Cases have been reported from all parts of the world, and from these records we have collected 765 (803) cases with definite familial history occuring in 183 (192) families, and in addition 424 (434) cases where heredity was not evident or not recorded."

Nach den von Stocks und Barrington angeführten Stammbäumen der 192 Familen ist anzunehmen, daß sich die Krankheit nach dem dominanten Typus vererbt.

Einen sehr wertvollen Beitrag zur Frage der Erblichkeit der m. k. Ex. liefert Birkenfeld. Er beschreibt erstmalig einen Fall von eineiigen Zwillingen, die mit m. k. Ex. behaftet sind und aus einer Exostotikerfamilie stammen. Er konnte den Stammbaum durch vier Generationen verfolgen und fand bei 17 Gliedern dieser Sippe 10 mit Exostosen behaftet.

Stammbaum von Birkenfeld:



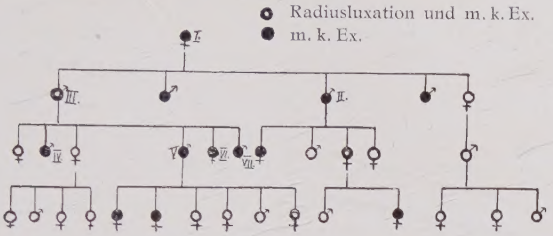
Bei den Zwillingen war in der Größe der Exostosen kein Unterschied festzustellen. Die Anzahl der Exostosen und die betroffenen Skelettabschnitte waren jedoch bei beiden verschieden.

Langenskiöld beobachtete vier Familien mit 38 Mitgliedern, von denen 19 mit multiplen Exostosen behaftet waren. Es zeigte sich, — wie auch in dem Stammbaum von Birkenfeld —, daß Exostosenträger mit Gesunden sowohl gesunde als auch kranke Kinder zeugen, daß aber bei den Nachkommen der gesunden Kinder keine Exostosen auftreten. Die Exostosenkrankheit wird also von einer einzigen dominanten mendelnden Erbanlage bedingt. Vielleicht werden die schweren Fälle durch Kombination dieser Anlage mit der Anlage zu Kurzwüchsigkeit und Kurzgliedrigkeit bedingt (Langenskiöld).

Einen sehr interessanten Stammbaum von m. k. Ex. bringt Gerkhardt, den Bessel-Hagen schon früher einmal beschrieben hatte. Gerkhardt vervollständigte den Stammbaum und fügte die vierte Generation hinzu. Er kommt genau wie auch Bessel-Hagen zu dem Schluß, daß die Erkrankung der

m. k. Ex. auf einer regelmäßigen, dominanten Vererbung beruht.

Stammbaum von Gerkhardt:



I—VII von Bessel-Hagen beschrieben.

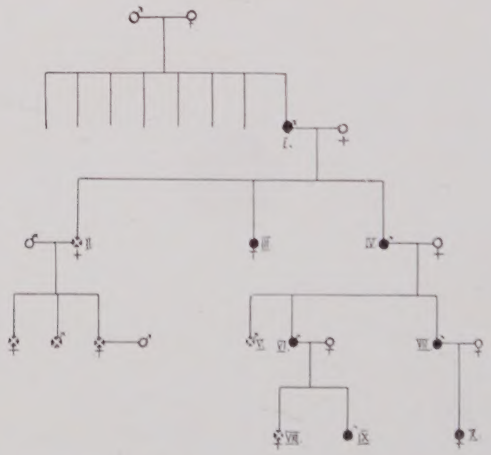
Die Wirkung der Anlage zu m. k. Ex. besteht nach K. H. Bauer in einer qualitativ abnormen Differenzierung der osteogenetischen Periostschicht statt im Knochen im unreifen Knorpel. Sie ist nicht auf das Periost allein beschränkt, sondern betrifft das ganze Knochenwachstum. Daß derselbe Erbfaktor in verschiedenen Organsystemen verschiedene Auswirkungen haben kann, meint Pape, der bei einer Exostotikerfamilie neben zahlreichen verschiedenen Exostosen auch das gleichzeitige Vorhandensein von endokrinen Störungen vorfand.

Das Gesetz zur Verhütung erbkranken Nachwuchses gab den Anlaß, daß in der letzten Zeit wieder mehr über die Krankheit der m. k. Ex. diskutiert wurde. Faber untersuchte eine Exostotikerfamilie mit 25 Mitgliedern, von denen 19 erbkrank waren, und nimmt Stellung zum Erbgesundheitsgesetz vom 14. Juli 1933. Sein durch drei Generationen geführter Stammbaum läßt einen dominanten Erbgang erkennen. Er meint, daß die Meldepflicht der Exostotiker unabhängig von der Schwere der Erkrankung zu fordern sei. Unter Hervorhebung des einwandfrei erwiesenen dominanten Erbganges, der Gefahr der Intensitätssteigerung und der Schädigung der Erbmasse von Volk, Familie und Rasse wird, ohne der Entscheidung des Erbgesundheitsgerichtes vorgreifen zu wollen, die Eingliederung dieses Erbleidens in die Rubrik der „schweren erblichen körperlichen Mißbildung" im Gesetz befürwortet (Faber). —

Darf man bei den m. k. Ex. von einer Funktionsbehinderung oder Abschreckung sprechen? Eine Mißgestaltung, welche die Anpassung an das Leben erschwert und abschreckend wirkt, ist die Erkrankung der m. k. Ex. unseres Erachtens nicht in jedem Fall. Die Exostosen sind von außen meistens nicht sichtbar, sei es, daß sie durch Kleidung überdeckt sind, oder sie können so klein sein, daß sie nur durch genaue Palpation oder röntgenologisch festgestellt werden können. Zu der Frage der Funktionsbehinderung möchten wir bei der Beschreibung der einzelnen Mitglieder der von uns untersuchten Familie Stellung nehmen.

Die Anamnese der von uns untersuchten Familie B. konnten wir durch vier Generationen verfolgen. Von 13 Mitgliedern dieser Sippe sind 7 erkrankt. Das Verhältnis der männlichen und weiblichen Familienmitglieder ist 7 : 6, das Verhältnis der hiervon an m. k. Ex. erkrankten ist 5 : 2. Im ganzen wurden 6 Patienten untersucht (auf der Stammbaum-Tafel Nr. IV, VI, VII, VIII, IX und X), davon war nur Nr. VIII frei von Exostosen. —

Stammbaum.



● Familienmitglieder mit m. k. Ex.
❁ Familienmitglieder ohne m. k. Ex.

Familienanamnese:

Herr B., Friedrich kann sich noch gut an seine Großeltern väterlicherseits erinnern. Nach seinen Angaben hatten sie beide keine Exostosen.

Sein Vater (I) aber hatte eine Exostose am vierten Finger der rechten Hand und Exostosen an beiden Kniegelenken. Patient B., Friedrich glaubt, daß die Veränderungen an den Knieen seines Vaters nicht so stark gewesen seien wie bei ihm selbst. Er soll an Urämie gestorben sein. Von den vielen Geschwistern des Vaters hatte keiner irgendwelche Knochenveränderungen gezeigt. Der Vater der Herrn B., Friedrich muß demnach der erste in dieser Sippe gewesen sein, bei dem diese Mutation, die Anlage der vererbbaren Krankheit der m. k. Ex., auftrat. — Die Mutter des Patienten war gesund. Sie ist an den Folgen eines Schlaganfalles gestorben.

Von den beiden Schwestern des Herrn B., Friedrich war eine gesund. Diese im Jahre 1861 geborene, gesunde Schwester (II) ist verheiratet und hat drei Kinder, bei denen keine Exostosen vorhanden sind. Die andere im Jahre 1863 geborene Schwester (III) ist nicht verheiratet. Sie soll Exostosen an verschiedenen Fingern, an den Handgelenken und an den Knieen haben.

Da Herr B., Friedrich das Krankheitsbild der m. k. Ex. genau kennt, sich auch selbst damit befaßt hat, sind diese Angaben glaubwürdig.

Von den drei Söhnen des Patienten konnten die Eltern bei dem ersten Sohn (V) keine Exostosen feststellen. Dieser starb schon mit zwölf Jahren in einer Nervenklinik. Er war mikrocephal. — Die Krankengeschichte der beiden anderen Söhne folgt weiter unten.

Eigene Anamnese:

Herr B., Friedrich ist am 5. Juni 1865 geboren. An Kinderkrankheiten hat er Masern und Scharlach gehabt. Im 3. Lebensjahre wurden seine Exostosen zuerst vom Haus-

arzt festgestellt. Patient hatte keine Beschwerden bis zum Alter von 15 Jahren. In diesem und in den folgenden Jahren trat ein stärkeres Wachstum der Exostosen auf, welches mit ziehenden Schmerzen verbunden war. Obgleich starke Veränderungen an den Knochen auftraten, verschwanden die Beschwerden in den späteren Jahren wieder (den Zeitpunkt weiß Patient nicht genau anzugeben). Seit seinem 18. Lebensjahre leidet Patient an Magenbeschwerden, diese haben bis jetzt das Wohlbefinden des Patienten in verschiedenem Maße beeinträchtigt. Im Jahre 1909 hatte er eine Lungenentzündung durchgemacht, und im Jahre 1934 wurde bei ihm eine Prostatektomie ausgeführt. Patient ist wegen seiner Exostosen nicht beim Militär gewesen.

B., Friedrich, re. Schultergelenk. Aufn. 3. 11. 36

Status praesens:

Herr B., Friedrich, ist von kleiner Gestalt. Sein Kräfte- und Ernährungszustand ist sehr stark reduziert infolge der strengen Diät; er verträgt nur sehr wenige Speisen. Geistig ist Patient noch sehr rege und liest viel. Er ist als selbständiger Kaufmann in eigener Firma tätig. Die Haut ist sehr blaß und dem Alter entsprechend runzelig. Die sichtbaren Schleimhäute sind blaßrosa. Kopfform ist oval. Behaarung weiß. Augen blau. Am Kopf sind keine Exostosen festzustellen. An den Rippen sind einige Unebenheiten zu palpieren.

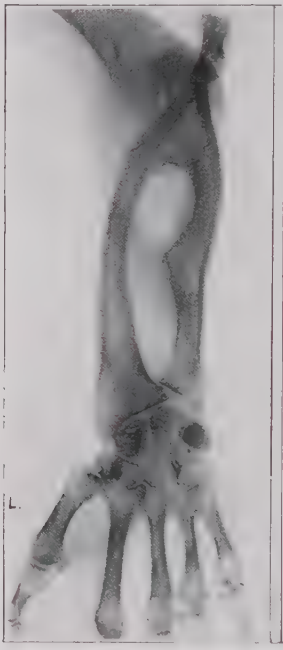
Am proximalen Teil des r. Humerus befindet sich

neben kleinen Unregelmäßigkeiten in der Knochenstruktur außen eine pilzförmige, etwa bohnengroße Exostose. Der Knochen ist an dieser Stelle kolbenförmig verdickt. Das distale Ende ist frei von Exostosen. Am li. Humerus sind nur prox. einige sehr kleine Unregelmäßigkeiten am Knochen festzustellen. Der rechte Unterarm und die rechte Hand sind o. B.

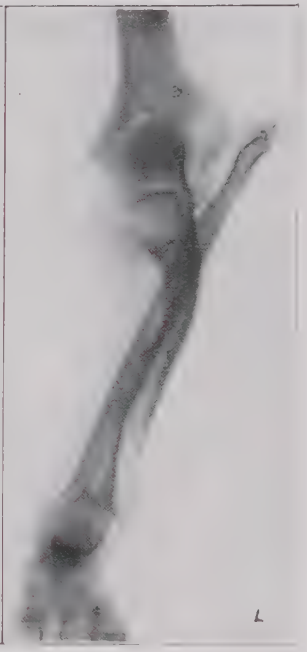
Der l. Unterarm ist verkürzt. Ulna und Radius sind stark deformiert und gegeneinander verschoben. Das Radiusköpfchen ist luxiert. Patient kann aber trotzdem eine Rotationsbewegung des l. Unterarmes ausführen und den Arm beugen und strecken. Der prox. Teil des Radius dreht sich an einer neugebildeten Rille der Ulna. An den Knochen der l. Hand sind keine Exostosen.

An den dist. Femurenden sind beiderseits einige warzen- und hakenförmige Exostosen. Die prox. Teile der Tibia und Fibula zeigen rechts und links kleine häkchenförmige Exostosen. Die Fibulaköpfchen lassen Unregelmäßigkeiten in ihrer Knochenstruktur erkennen. Die Fußknochen sind o. B.

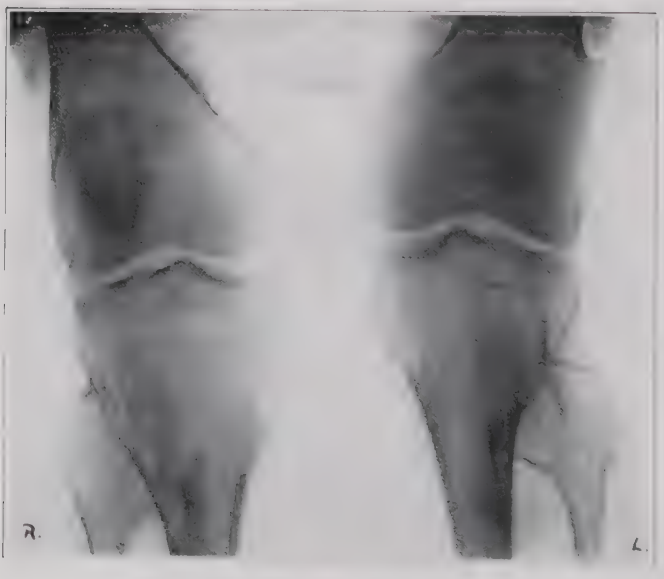
Bei Herrn B., Friedrich kann man trotz der ziemlich starken Veränderungen am Skelettsystem unseres Erachtens nicht von einer Funktionsbehinderung sprechen. — Beschwerden hat er lediglich von Seiten seines Magens (Ulcus duodeni).



B. Friedrich, li. Unterarm
Aufn. 3. 11. 36



B.. Friedrich. li. Unterarm
Aufn. 3. 11. 36



B.. Friedrich. Kniegelenke. Aufn. 3. 11. 36

B., Werner. VI.

Eigene Anamnese:

Herr B., Werner, am 15. August 1899 geboren, ist von Beruf Apotheker. Als Kind hat er nur Masern gehabt, ist sonst niemals ernstlich krank gewesen. Mit 9 Jahren wurden Verdickungen an seinen Kniegelenken bemerkt. Hierauf aufmerksam geworden, bemerkte Patient nach und nach auch an anderen Stellen seines Skelettsystems Knochenveränderungen. Im 14. Lebensjahre trat eine auffällige Steigerung des Wachstums der Exostosen in Erscheinung. Patient bekam ziehende Schmerzen, hauptsächlich im linken Schultergelenk und in beiden Knieen. Die Beschwerden verschwanden nach einigen Jahren, und die Exostosen nahmen einen stationären Zustand an, den sie bis jetzt behalten haben. Patient hat als Kind nicht viel Sport getrieben, er war nie ein guter Turner.

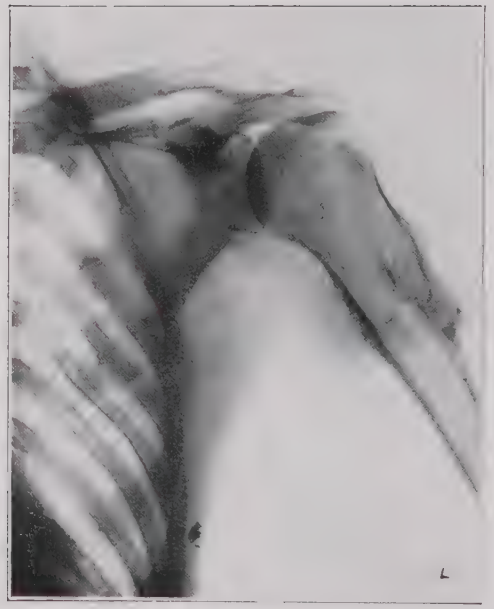
Status präsens:

Herr B., Werner ist ein kleiner, blasser Mann in mäßigem Ernährungs- und Kräftezustand. Er arbeitet von morgens bis abends in der Apotheke und fühlt sich in keiner Weise durch seine Exostosen behindert. Obgleich die Exostosen an den Kniegelenken sehr grobe Veränderungen gebildet haben, fährt Patient sehr gut Rad und hat auch beim Gehen keinerlei Beschwerden. —

Der Appetit ist mäßig. Körpergröße 159 cm. Höhe vom Boden bis zur Symphyse 75 cm. Körperbau ist schmächtig. Haut blaß. Schleimhäute gut durchblutet. Schädelform oval. Haare blond. Irisfarbe blau. Gehör gut. Luftdurchgängigkeit der Nase gut. —

Die Wirbelsäule zeigt keine Verbiegungen und ist gut beweglich. Der Brustkorb ist normal gewölbt und symmetrisch. An einigen Rippen befinden sich Exostosen, welche aber die Atembewegungen in keiner Weise stören.

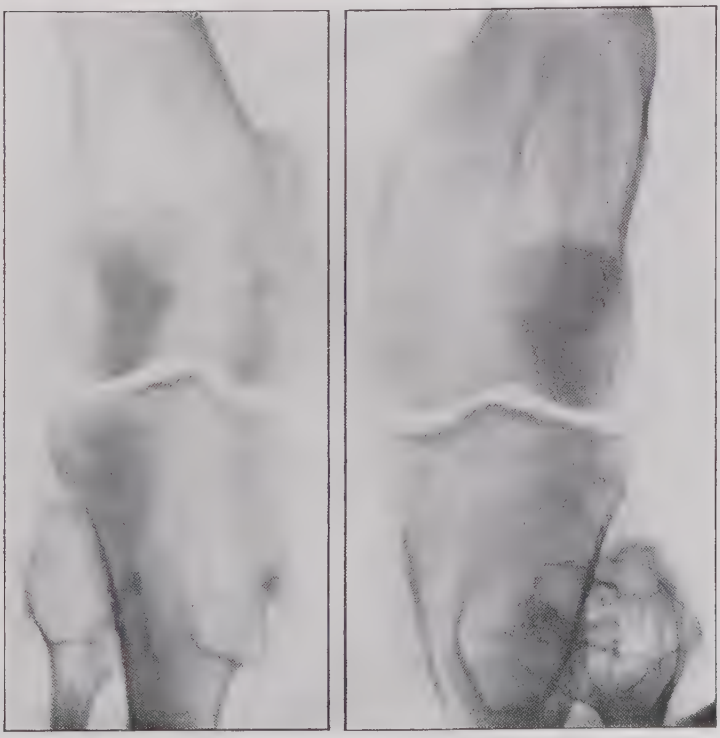
Am rechten Humerus prox. einige sehr kleine Exostosen. Der l. Humerus zeigt eine leichte S-förmige Verbiegung und knorrige Exostosen am obersten Viertel.



B., Werner. li. Schultergelenk. Aufn. 19. 1. 38

B. Werner. re. und li. Hand. Aufn. 19. 1. 38

Am re. Radius distal medial befindet sich eine sporenartige Exostose, die einer kleinen Ausbuchtung an der Ulna gegenübersteht. Unterhalb dieser Ausbuchtung eine warzenförmige Exostose. In der Gegend der dist. Epiphysenlinie der li. Ulna sieht man eine Verdickung des Knochens. Die Knochenstruktur ist an dieser Stelle etwas aufgehellt. Das dist. Ende des li. Radius zeigt ebenfalls einige Knochenapositionen. An den Enden des Metacarpus IV und der Phalangen des vierten Fingers der re. Hand befinden sich an einigen Stellen kugelige Exostosen. Eine kirschkerngroße Exostose am dist. Ende des dritten Phalanx des vierten Fingers hat zur Verkrümmung des Fingers und zur Unbeweglichkeit in diesem Gelenk geführt.



B., Werner, re. Kniegelenk, Aufn. 19.1.38 li. Kniegelenk, Aufn. 19.1.38

Am Femur prox. beiderseits kleine knorrige Knochenapositionen. Die dist. Enden sind stark verdickt. Links ist die Verdickung stärker, rechts dagegen reicht die Verdickung beinahe bis zur Mitte des Femurschaftes. In der Nähe der Epiphysenlinie sind diesen Verdickungen noch kleine hakenförmige Exostosen aufgelagert. Die Kniegelenke erscheinen stark deformiert, besitzen aber eine normale Beweglichkeit. Sie sind nicht schmerzhaft, weder beim Gehen noch bei passiver Bewegung. Die Tibia und Fibula beiderseits prox. sind in ihrer Struktur und Form verändert. Das re. Fibulaköpfchen ist etwas verdickt. In Höhe dieses Köpfchens zeigt die Tibia medial eine breite beetartige Exostose. Das li. Fibulaköpfchen ist kolbig knollig verdickt. Im Röntgenbild sieht man wolkige Aufhellungen. Die Tibia hat an der entsprechenden Stelle eine Eindellung, in derselben Höhe medial zwei warzenförmige Exostosen.

Herr B., Werner ist jetzt in keiner Weise durch seine Exostosen behindert. Man müßte annehmen, daß solche stark deformierten Kniegelenke Schmerzen bereiten. Patient versichert aber, beschwerdefrei zu sein.

B., Günther, IX.

Eigene Anamnese:

Günther, ein lebhafter Junge, wurde am 14. November 1930 geboren. An Kinderkrankheiten hat er Masern und Keuchhusten gehabt, sonst ist er noch nicht ernstlich krank gewesen. Die Mutter erzählt, schon in seinen ersten Lebenswochen habe sie verschiedene Verdickungen an den Knochen seiner Beine gefühlt. Sie achtete sehr genau auf Veränderungen am Skelettsystem ihrer Kinder, weil sie das Krankheitsbild der m. k. Ex. von ihrem Manne kennt. Im Jahre 1936 wurde eine Röntgenaufnahme vom rechten Knie gemacht, die verglichen mit der in diesem Jahr gemachten Aufnahme eine Veränderung der Exostosen erkennen läßt. Günther besucht einen Kindergarten und fällt dort durch Steifheit und Ungelenkigkeit auf. Sein Zeugnis im Turnen war immer ungenügend. Er spielt aber sehr gern und ist geistig sehr lebendig.

Status präsens:

Patient ist in gutem Ernährungs- und mäßigem Kräftezustand. Körpergröße 113 cm, Höhe vom Boden bis zur Symphyse 56 cm. Körperbau zart. Haut und Schleimhäute sind gut durchblutet. Schädelform rundlich-oval. Haare dunkelblond, Irisfarbe blau-grau. Hörvermögen gut. Luftdurchgängigkeit der Nase gut. - Wirbelsäule gerade und beweglich. Brustkorb normal gewölbt. Beide Brusthälften symmetrisch. Rippen beim Atmen gut beweglich. Keine Verbiegungen und keine Exostosen an den Rippen und der Wirbelsäule.

B., Günther, re. Schultergelenk, Aufn. 19.1.38

Am re. und li. Humerus prox. einige höckerige, kammartige Exostosen. Es besteht eine leicht s-förmige Verbiegung des li. Humerus. Re. Unterarm und Hand sind o. B. Ulna und Radius des li. Unterarms sind gegeneinander leicht im O-Sinne verbogen. Am dist. Ende des Radius medial befindet sich eine griffelförmige Exostose. —

B., Günther, li. Oberarm Aufn. 19. 1. 38

B., Günther, li. Unterarm und Haad Aufn. 19. 1. 38

(Kniegelenkaufnahme vom 10. 3. 36). Am dist. Teil des re. Femur oberhalb latteral der Epiphysenlinie befindet sich eine kleine warzenförmige Exostose. Diese Exostose erscheint auf der zwei Jahre später gemachten Aufnahme noch weiter von der Epiphysenlinie fortgerückt, dadurch ist jetzt der Knochen an dieser Stelle verdickt. Diese Verdickung der dist. Femurteile ist in ähnlicher Weise beim Vater (B., Werner) und Großvater (B., Friedrich) vorhanden.

Jetzt sieht man am re. und li. Femur prox. und dist. einige kleine, höckerige Exostosen. Am li. Fibulaköpfchen ist die Knochenstruktur etwas gestört. Im übrigen sind die Unterschenkel- und Fußknochen frei von Exostosen.

Man kann bei Günther von einer leichten Behinderung von Seiten seiner Exostosen sprechen, diese wirkt sich lediglich auf das Turnen aus.

B., Günther. re, Kniegelenk, Aufnahme 10. 3. 36

B., Günther, re. u. li. Kniegelenke und Oberschenkel
Aufn. 19. 1. 38

B., Hildegard, VIII.

Bei Hildegard, der elfjährigen Schwester des Günther sind palpatorisch und röntgenologisch keine Exostosen festzustellen.

B., Rudolf, VII.

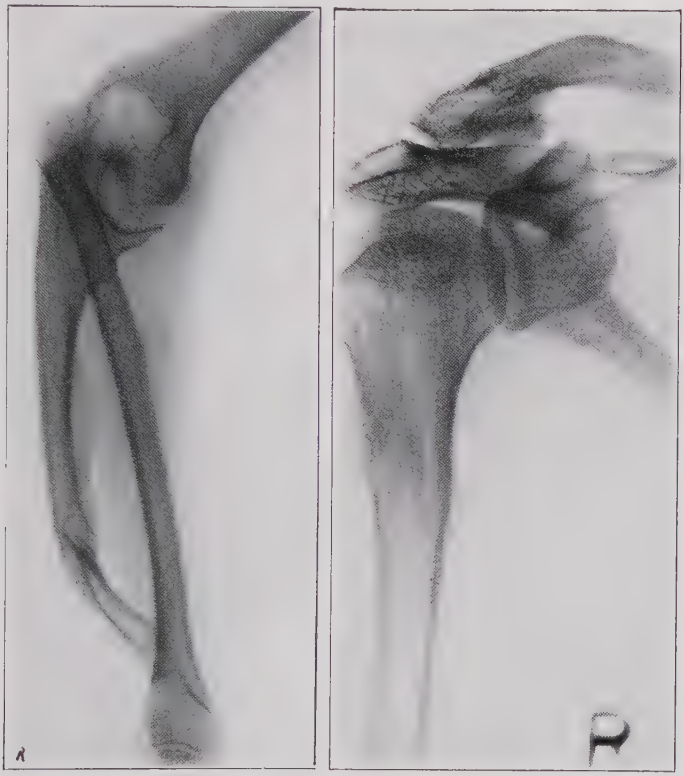
Anamnese:

Der dritte Sohn des Herrn B., Friedrich, Herr B., Rudolf, am 20. 10. 1906 geboren, weiß keine Kinderkrankheiten anzugeben. Er war einige Male an Nesselfieber erkrankt, außerdem litt er häufig an Furunkeln. Schon in den ersten Lebensjahren bemerkten die Eltern seine Exostosen, die ihn bis zum 15. Lebensjahre in keiner Weise störten. Er war ein mäßiger Turner und ein guter Schüler. Im 15. Lebensjahre traten starke Veränderungen im rechten Arm auf, die mit heftigen Schmerzen verbunden waren. Er schonte in dieser Zeit den Arm wegen der Schmerzen. Mit der Zeit trat eine Verkürzung gegenüber dem linken Arme auf, und das Bewegungsvermögen im Ellbogengelenk wurde eingeschränkt. Seit dieser Zeit kann Patient den Arm nicht mehr ganz strecken und im Unterarm keine Rotationsbewegung mehr ausführen. Auch jetzt leidet Patient manchmal noch unter stechenden Schmerzen am rechten Ellbogengelenk. Manchmal ist auch die Bewegungseinschränkung des Armes sehr hinderlich, doch kann Patient radfahren und seinen Beruf als Nachtwächter ohne weitere Beschwerden ausführen. Von den anderen am Körperskelett befindlichen Exostosen weiß Patient nicht viel zu sagen, sie machen keine Beschwerden, und Patient weiß gar nicht, wo sich am Körper überall Exostosen befinden.

Status präsens:

Herr B., Rudolf, 176 cm groß, ist ein asthenischer, blasser Mann von sehr schmalem Körperbau. Ernährungszustand mäßig, Kräftezustand nicht gut. Kopfform oval, Haare blond, Irisfarbe blau. Hörvermögen gut. Luftdurchgängigkeit der Nase gut. Eine sehr kleine, etwa reiskorngroße Exostose ist am rechten Os nasale zu palpieren. Die sichtbaren Schleim-

häute sind blaßrosa. Die Wirbelsäule ist gerade und beweglich. Der Thorax ist schmal und rechts stärker gewölbt als links. An den Rippen sind einige sehr kleine, spitze Exostosen zu palpieren.

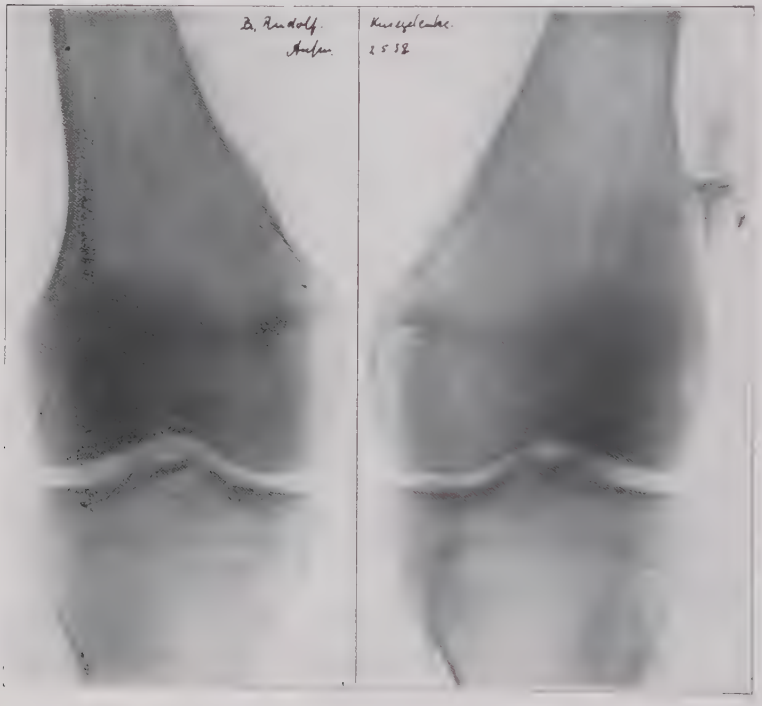


B., Rudolf, re. Unterarm, Aufn. 2.5.38 B., Rudolf, re. Schultergelenk, Aufn. 2.5.38

Die re. Clavicula zeigt am lat. Ende eine Verbiegung nach unten. Dr re. Arm ist 5 cm kürzer als der linke.

Maße: Oberarm vom Acromion bis zum Epicond. lat.:
re.: 37 cm li.: 38 cm;
Unterarm vom Olecranon bis zum Proc. styloid. ulnae:
re.: 27 cm li.: 31 cm.

Am re. und li. Humerus prox. einige kleine Exostosen. Das Olecranon der re. Ulna ist verlängert, und dadurch findet eine Streckbehinderung im Ellbogengelenk statt. Die re. Ulna zeigt Verdickungen und im untersten Drittel eine Knickung. Das periphere Ende ist verkürzt. Das Radiusköpfchen ist luxiert und überragt das Gelenk. Der Radius zeigt eine leichte bogenförmige Krümmung. Am li. Unterarm nur einige kleine, warzenförmige Exostosen. Die Hände sind o. B.



Am re. Femur sind prox. einige kleine, erbsengroße Exostosen, distal sieht man eine flächenhafte Exostose innen etwas oberhalb der Epiphysenlinie. Der li. Femur hat distal außen eine warzige, bohnengroße Exostose. An den Unterschenkeln sind einige kleine, höckerige Exostosen zu sehen. Die Füße sind frei von Exostosen.

Herr B., Rudolf, hat eine Bewegungsbehinderung im re. Arm. Diese liegt sowohl in der Streckung im Ellbogengelenk als auch in der Drehung des Unterarms. Man kann hier u. E. von einer Funktionsbehinderung des Armes sprechen, die sich aber nicht auf die Tätigkeit seines Berufes (Nachtwächter) auswirkt.

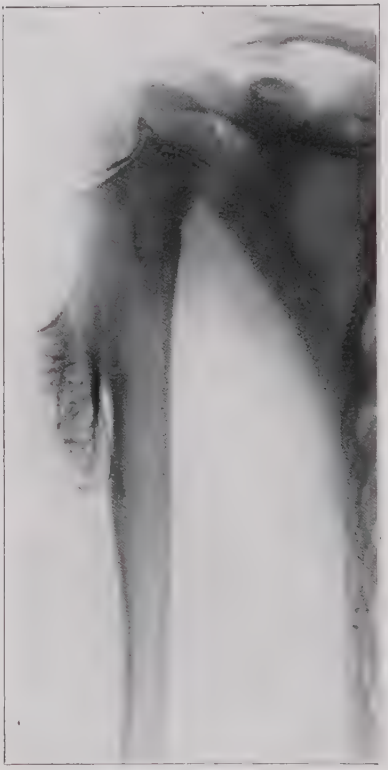
B., Inge. X.

Anamnese:

Inge, die einzige Tochter des Herrn B., Rudolf, wurde am 7. 12. 1928 geboren. Sie hat als kleines Kind Masern und Keuchhusten gehabt, sonst ist sie immer gesund gewesen. Schon in den ersten Lebenswochen sahen die Eltern eine Verdickung am rechten Oberarm in der Nähe der Schulter. Diese Verdickung ist dem Wachstum des Kindes entsprechend bis jetzt langsam größer geworden. Wesentliche Beschwerden bestehen nicht. Andere auffallende Knochenveränderungen haben die Eltern bei dem Kind nicht bemerkt. Inge ist eine gute Schülerin, im Turnen sind ihre Leistungen genügend. Sie geht gern zur Schule.

Status präsens:

Die Patientin Inge, 136 cm groß, ist in gutem Ernährungs- und Kräftezustand. Die Haut ist blaß, die sichtbaren Schleimhäute sind gut durchblutet. Kopfform ist oval. Haare blond, Irisfarbe blaugrau. Hörvermögen gut. Luftdurchgängigkeit der Nase gut. Wirbelsäule gerade und beweglich. Beide Thoraxhälften symmetrisch. An der re. Clavicula im lateralen Teil unten befindet sich eine kleine Exostose, sonst sind am Thorax keine Exostosen nachzuweisen.



B., Inge, re. Schultergelenk, Aufn. 2.5.38

Am re. Humerusschaft im oberen Drittel außen kann man eine dattelgroße Exostose palpieren. Der li. Humerus zeigt im prox. Teil medial am Schaft eine hügelige Vorwölbung und eine leichte S-förmige Krümmung. Re. Unterarm und Hand sind o. B. Ulna und Radius des li. Unterarmes sind bogenförmig gekrümmt, die dist. Enden zeigen kleinere Knochenapositionen. Die Ulna erscheint etwas verkürzt. —

Auf dem Kamm der re. Beckenschaufel sind röntgenologisch ein paar reiskorngroße Knochenhöcker zu sehen. Am re. Femur prox. sind einige kleine Exostosen und dist. vorn über der Epiphysenlinie eine hakenförmige Exostose festzustellen. Am li. Femur befindet sich distal innen über der Epiphysenlinie eine spornartige Exostose. An den prox. Teilen der re. und li. Tibia und Fibula sieht man mehrere hügelförmige Exostosen in verschiedener Größe. Die Füße sind frei von Exostosen.

Das Knochensystem der Patientin B., Inge, zeigt schon im 10. Lebensjahre starke Exostosenbildungen und Deformitäten. Bis jetzt wird sie durch diese Veränderungen in der Ausübung ihrer Tätigkeiten noch nicht beeinträchtigt. Wie weit dieses später einmal der Fall sein wird, läßt sich u. E. noch nicht angeben.

B. Inge. Ober- und Unterarm, Aufn 2. 5. 38

B., Inge, Kniegelenke, Aufn. 2. 5. 38

An Hand der Untersuchungsergebnisse der Familie B. und der Anamnese dieser Sippe versuchten wir, eine Ursache für die hier auftretenden Knochenveränderungen zu finden. Rachitis, Tuberkulose, Lues und Drüsendysfunktionen wurden als Krankheitsursache für die m. k. Ex. angesehen, (Abramowa, Bückmann, Reichel, Virchow), waren aber bei der Sippe B. nicht vorhanden. Hier wurden häufig die Exostosen schon in den ersten Lebenswochen entdeckt. Es läßt sich als aetiologischer Faktor also nur ein pathogenes Gen ansehen, welches, wenn die Angaben richtig sind, woran wir nach ihrer Bestimmtheit nicht zweifeln, zuerst als Mutation beim Vater des Herrn B., Friedrich, auftrat und seitdem vererbt wird. – Allgemein wird jetzt als Krankheitsursache für die m. k Ex. ein krankheitserregendes Gen angesehen (Bauer K. H., Langenskiöld, Pape, Prokrowsky, Wagner). Andere Autoren wie Bauer J., Bessel-Hagen, Birkenfeld, Capecchi, Faber, Garrè, Borchard, Stich, Gerkhardt, Henninger, Keller, Lange M., Mettenleiter, Mosenthin, Raether, Schaefer, Schramm, Valentin, Walter, Wiebeck, gehen nur auf die Erblichkeit der Erkrankung ein und weisen andere Ursachen wie endokrine Störungen, Tuberkulose oder Rachitis zurück.

Man kann nach Betrachtung des Stammbaumes der Familie B. hier rückschließend sagen, daß sich das Gen dominant vererbt. Wo die Krankheit nicht in Erscheinung trat, ist auch die Anlage nicht mehr vorhanden und die Weiterverbreitung dieses pathogenen Gens unterbrochen. Daß bei den 13 Mitgliedern dieser Sippe 7 erkrankt sind — also 50 % — würde ein Beweis für die einfache dominante Vererbung der m. k. Ex. nach den Regeln der Mendelschen Gesetze sein. Daß aber von diesen 7 erkrankten Patienten 5 männlichen Geschlechts und nur 2 weiblichen Geschlechts sind, halten wir für einen Zufall, der durch die verschiedene Verteilung der männlichen und weiblichen Individuen in den einzelnen Familien bedingt ist.

In Erscheinung traten die Exostosen meistens an den Extremitäten und zwar diaphysenwärts von der Epiphysenlinie. Am Humerus fanden wir Exostosen nur im prox. Teil, am Radius und an der Ulna meistens im dist. Teil. Bei drei

Patienten waren Exostosen an den Fingern vorhanden. Zu diesen Exostosen kommen noch Verkrümmungen der Ober- und Unterarme, sowie Verkürzungen der Unterarme und Luxationen der Radiusköpfchen bei zwei Patienten (IV, VII). An den Beinen fanden sich die Exostosen hauptsächlich in der Gegend der Kniegelenke, diese waren stark deformiert. Neben diesen Exostosen an den dist. Femurenden und den prox. Teilen der Tibia und Fibula sahen wir vereinzelt Exostosen an den prox. Femurenden. An den Füßen waren in keinem Falle Exostosen festzustellen. Im übrigen fanden sich noch Exostosen am Os nasale (VII) an der Clavicula, den Rippen und der Crista iliaca.

Wie bereits erwähnt waren die Exostosen häufig schon im frühesten Lebensalter erkannt und wuchsen nur sehr langsam, bis dann beim Eintritt der Pubertät einige Exostosen stark an Größe zunahmen, Verbiegungen, Deformitäten und Luxationen in Erscheinung traten. In dieser Zeit waren die Veränderungen am Skelettsystem mit starken Schmerzen verbunden, bis die Exostosen dann einen stationären Zustand annahmen. Viele Exostosen blieben den Trägern unbekannt, weil sie sich in keiner Weise bemerkbar machten.

Bei verschiedenen Patienten kann von einer Funktionsbehinderung einzelner Körperteile, hervorgerufen durch Exostosen oder deren Begleiterscheinungen gesprochen werden. Die Auswirkung dieser Behinderungen auf den Beruf war meistens nicht groß. Beachtet werden muß aber, daß Herr B., Friedrich, wegen seiner Exostosen keinen Militärdienst mitmachen konnte, und daß auch seine beiden Söhne mit diesen Knochenveränderungen nicht militärtauglich sind. Ebenso wird der jetzt 7jährige Günther voraussichtlich keinen militärischen Dienst mitmachen können.

Die erkrankten Mitglieder dieser Sippe haben wegen ihrer Exostosen nie einen Arzt aufgesucht und auch keine staatlichen Hilfsmittel beansprucht, sie fielen also keinem zur Last. Aufmerksam wurde man auf diese Sippe lediglich durch Herrn B., Friedrich, der sich wegen seines Ulcus duodeni in ärztliche Behandlung begab. — Es handelt sich in unserem Falle um sozial gut eingeordnete Familien.

Aus bestimmten Rücksichten, die wir nehmen mußten, haben wir die Sippe mit B. bezeichnet.

Zusammenfassung.

In der vorliegenden Arbeit handelt es sich um die Sippe B., in der von dreizehn Mitgliedern sieben an multiplen kartilaginären Exostosen erkrankt sind. Von diesen dreizehn Familienmitgliedern konnten sechs untersucht werden, fünf zeigten einwandfrei multiple Exostosenbildung. Größe, Form und Sitz der Exostosen waren sehr verschieden, doch wurden sie meistens diaphysenwärts von den Epiphysenlinien an den langen Röhrenknochen der Extremitäten gefunden. Neben diesen Exostosen sahen wir noch Verkrümmungen und Verkürzungen einiger Knochen sowie Luxationen der Radiusköpfchen in zwei Fällen.

Durch vier Generationen ist in dieser Familie das Krankheitsbild der m. k. Ex. zu verfolgen. Eine Verschlimmerung der Erkrankung in den folgenden Generationen ist nicht festzustellen. Mit ziemlicher Sicherheit läßt sich der Beginn beim Vater des Patienten B., Friedrich, angeben, von wo sich dann die Krankheit in den drei nächsten Generationen dominant vererbte.

Schrifttumverzeichnis.

1. Abramowa, A.: Exostosis bursata — Z. f. Ch. 1925 S. 2649.
2. Bauer, J.: Die konstitutionelle Disposition zu inneren Krankheiten.
3. Bauer, K. H.: Zur Konstitutionspathologie der m. k. Ex. Z. f. Ch. 1927 S. 943.
4. Bessel-Hagen: Über Störungen des Knochenwachstums bei multiplen cartilaginären Exostosen — Arch. f. Ch. 41, 1891, S. 444, 505, 749.
5. Birkenfeld: Zur Erblichkeit der m. k. Ex. — Dtsch. Z. f. Ch. 226, S. 397.
6. Bückmann, J.: Über m. k. Ex. — Z. f. orth. Ch. 47, 1926, S. 70,
7. Capecchi, E.: Contributo allo studio delle esostosi osteogenetiche — Ref. Z. f. Ch. 1930.
8. Faber, A.: Orthopädie und Erbgesundheitsgesetz. M. k. Ex. — Erbarzt Nr. 2, 1935, S. 24.
9. Flinker, A.: Zur Lehre von der Exostosis cartilaginea multiplex und ihren Beziehungen zur Rachitis. — Wien. klin. Woch. 1909, S. 1326.
10. Frangenheim: Die m. k. Ex. und Enchondrome. — Ergebn. d. Ch. u. Orth. 15, S. 151.
11. Garrè, Borchard, Stich: Lehrbuch der Chirurgie S. 652, 678.
12. Gerkhardt, W.: Der Erbgang der Exostosenkrankheit, in einer Familie durch 4 Generationen beobachtet. — Der Erbarzt Nr. 9, S. 123, 1937.
13. Henninger: Zur Kasuistik der Exostosen — Z. f. Ch. 1930 S. 1732.
14. Herzfeld: Ein Beitrag zur Frage der multiplen cartilaginären Exostosen — Arch. f. Ch. 96, S. 143.
15. Keller, C.: Heriditäre multiple Exostosen. I. Diss. Halle a. S. 1901.
16. Lange, M.: Erbbiologie der angeborenen Körperteile S. 99.
17. Langenskiöld: Über die Erblichkeit der Exostosenkrankheit — Ref. Z. f. orth. Ch. 47, S. 301.
18. Lorenz: M. k. Ex. — Wien. klin. Woch. 1923, S. 58.
19. Mettenleiter: Über m. k. Ex. und Enchondrome. — Dtsch. Z. f. Ch. 169, 1922, S. 153.
20. Mosenthin: Dtsch. Z. f. Ch. 128, 1914, S. 241.

21. Pape: Heriditär-familiäres Auftreten von endokrinen Störungen, multiplen, kartilaginären Exostosen und kongenitaler Defektbildung der Ulna. — Wien. klin. Woch. 43, 1930, S. 378.

22. Prokrowsky: Über die Erblichkeit der multiplen cartilaginären Exostosen. — Arch. f. klin. Ch. 155, 1929, S. 669.

23. Raether: Ein Fall von m. k. Ex. — Z. f. Ch. 1923 Nr. 20 S. 815.

24. Reichel, P.: Die Chirurgie des Kniegelenkes und Unterschenkels aus: Bergmann, Bruns, Mikulicz — Handbuch d. prakt. Chirurgie 1927, S. 589.

25. Ritter (Düsseldorf): Beobachtungen an einer Exostosenfamilie. – Z. f. Ch. 1927, S. 945.

26. Schaefer: M. k. Ex. — Z. f. Ch. 1933, S. 31.

27. Schramm: Ein Beitrag zur Pathogenese der kartilaginären Exostosen und Enchondrome. — Arch. f. Orth. und Unfall-Chir. 27, 1929, S. 421.

28. Schreiber, E.: Über hereditäre multiple cartilaginäre Exostosen. — Inaug.-Diss. Zürich 1927

29. Simon, W.: Die Knochensarkome. Ergebn. d. Ch. u. Orth. 16, S. 303.

30. Stocks & Barrington: "Hereditary Disorders of Bone Development" in Treasury of human inheritance, III. London 1925.

31. Valentin: Ein Stammbaum von m. k. Ex. — Z. f. Ch. 1927, S. 943.

32. Virchow: Die krankhaften Geschwülste I. 1863, S. 435.

33. Virchow: Die krankhaften Geschwülste II. 1864 65, S. 83.

34. Wagner, E.: Zum Erbgang der m. k. Ex. — Der Chirurg 1933, S. 492.

35. Wahren: Ein Fall von m. k. Ex. — Ref. Z. f. Ch. 1932.

36. Walter, H.: Exostosen — Münch. med. Wschr. 1926, S. 1544.

37. Wiebeck, B.: Über die mehrfachen kartilaginären Exostosen und ihren Erbgang. — Münch. med. Wschr. 1937, S. 2013.

Zum Schluß erlaube ich mir, Herrn Prof. Dr. Weitz für die Überlassung des Themas und Herrn Dr. Habs für die freundliche Unterstützung bei dieser Arbeit meinen besten Dank zum Ausdruck zu bringen.

Lebenslauf.

Am 11. Dezember 1912 wurde ich, Wilhelm Daube, als Sohn des Kaufmanns Adolf Daube und seiner Ehefrau Martha geb. Mengdehl, in Hamburg geboren. Ich besuchte die Vorschule für Knaben (Eilenau 44), das Realgymnasium Barmbeck und die Oberrealschule Eimsbüttel in Hamburg, woselbst ich am 22. Februar 1933 das Abitur bei Befreiung von der mündlichen Prüfung bestand.

Im ersten medizinischen Semester (Sommer-Semester 1933) studierte ich in Rostock und trat hier am 1. Juli 1933 in das NSKK. ein. In den folgenden Semestern studierte ich in Hamburg und bestand hier am 3. Mai 1934 den I. Abschnitt der ärztlichen Vorprüfung und am 2. Juli 1935 den II. Abschnitt der ärztlichen Vorprüfung mit dem Gesamturteil „gut".

Anschließend meldete ich mich zur Marine, und nach Ableistung eines freiwilligen Dienstjahres in Cuxhaven wurde ich am 30. Juni 1936 als Ob.-Artillerist und R.O.A. entlassen.

Im Wintersemester 1936/37 nahm ich mein medizinisches Studium in Hamburg wieder auf. Ich trat am 1. Mai 1937 in die Partei ein.

Im März 1938 machte ich einen Unteroffizierslehrgang in Wilhelmshaven mit und wurde als San.-Maat d. R. entlassen.

Am 28. Juni 1939 bestand ich das medizinische Staatsexamen mit „gut" und bin seit dem 1. August 1939 als Medizinal-Praktikant im Krankenhaus St. Georg tätig. Am 24. August wurde ich zum Wehrdienst einberufen.